

ENTREVISTA

Dra. M^a José Trujillo Tiebas

Entrevista: Carlos Lorenzo Rodrigo



Licenciada en Biología por la UCM (1991), Máster en Antropología por la UCM (1993) y Doctora en Ciencias por la UAM (1998). Mi área de trabajo se desarrolla en el campo de la Genética Clínica, en el Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD) desde 1994 y como Jefa Asociada desde 2018 en calidad de responsable del área de Diagnóstico Genético Molecular tanto prenatal, postnatal como pre-implantacional, aunando tanto el aspecto diagnóstico como el investigador de diversas patologías hereditarias y en particular de las enfermedades neuro-genéticas, displasias esqueléticas y malformaciones congénitas. Ha publicado en numerosas revistas científicas tanto nacionales como internacionales y ha participado como docente en numerosos cursos de formación, seminarios divulgativos y charlas a pacientes. Coordinadora de Jornadas y Seminarios en Medicina Evolucionista (MedEvo), ahora Filosofía, Evolución y Salud.

Para comenzar, ¿podrías explicarnos en qué consiste tu labor dentro del sistema sanitario público?

Realizo Diagnóstico genético de enfermedades de carácter hereditario (tanto post-natal, como pre-natal, pre-implantacional e incluso post-mortem) en todas sus esferas, tanto en su aspecto, diagnóstico, estudio de portadores o estudios predictivos.

¿Qué papel juega hoy la genética clínica en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades dentro del SNS?

La genética ayuda a poner nombre y apellido a enfermedades “raras” o poco comunes y, por tanto, muy desconocidas en la que los médicos no tienen claro su diagnóstico ni pronóstico. Nuestro trabajo ayuda en primer lugar a los pacientes y en segundo lugar a los especialistas que llevan el caso. Por supuesto, también y, por extensión, a los familiares, que pueden estar en riesgo de padecer la enfermedad y/o de transmitirla, ayudando a que puedan organizar su planificación familiar en base a los resultados.

Nuestra labor en muchas ocasiones es reconducir los estudios solicitados, bien porque nos piden estudios mal enfocados a la patología del paciente o bien porque solicitan técnicas inadecuadas para el diagnóstico. Nosotros sabemos bien “qué hacer y cuándo” con cada paciente, por lo que podríamos decir que los estudios genéticos y los informes que elaboramos son en muchas ocasiones “trajes a medida”.

Además, hay que destacar que los biólogos llevamos años realizando docencia en general y enseñando a muchísimos residentes de distintas áreas en particular, para que se pueda comprender nuestra disciplina. Personalmente creo que quien haya rotado por un buen servicio de Genética conoce a fondo la diferencia entre ser genetista o no serlo y estoy segura de que no caen en simplificaciones

Trabajas en el Departamento de Genética de la Fundación Jiménez Díaz. ¿Cuál es la importancia de contar con instituciones como esta dentro de la sanidad pública?

Ciertamente nuestro Servicio de Genética es un modelo de referencia formativo en nuestra disciplina. Trabajamos juntos profesionales con formación muy diversa, médicos, bioquímicos, técnicos de laboratorio y, por supuesto, biólogos (la gran mayoría) y cada uno aporta su experiencia, su saber, su perspectiva, que enriquece mucho el abordaje diagnóstico, particularmente en los casos difíciles de abordar, donde nos apoyamos con compañeros investigadores puros y bio-informáticos. Las sesiones clínicas conjuntas con otros Servicios es otra característica que enriquece mucho nuestra formación.

Siempre desde el respeto y la escucha, colaborar es fundamental, nadie sobra.

"Nuestro trabajo ayuda en primer lugar a los pacientes y en segundo lugar a los especialistas que llevan el caso. Por supuesto, también y, por extensión, a los familiares, que pueden estar en riesgo de padecer la enfermedad y/o de transmitirla, ayudando a que puedan organizar su planificación familiar en base a los resultados."

¿Qué impacto tiene tu trabajo en la vida de los pacientes y sus familias?

Es un impacto global ya que conocer lo que se tiene ayuda aceptar, a tener un tratamiento más acertado, poder reflexionar sobre el futuro familiar e incluso poder optar a terapias o ensayos clínicos que de otra manera sería imposible.

¿Qué retos plantea la interpretación clínica de los resultados genéticos en un entorno hospitalario?

Retos muchos, uno principal es que se entienda que para formarse correctamente como Genetista se requiere muchos años de formación y que cada día es un reto de aprendizaje en tecnología en enfermedades, en aspectos éticos y legales y que hay que tener una visión investigadora para ir más allá y llegar a ciertos diagnósticos complejos. Mucha gente cree que nuestra labor en el hospital es exclusivamente investigación y no es así. Hacemos DIAGNÓSTICO, pero si es cierto, que la formación previa investigadora que la mayoría de los genetistas tenemos, ayuda muy a sortear estos nuevos retos y nos obliga a estar al día en nuestra disciplina. Cada día es una nueva oportunidad de aprendizaje y una obligación por otra parte.

Por otro lado, parece que la tecnología lo suplirá todo y no es correcto, la experiencia en Genética y el haber trabajado con una metodología menos puntera durante años y el ir adaptándonos a los nuevos tiempos nos da un poso, una visión, una experiencia en la materia que solo la NGS o la IA no puede proporcionar.

Hay muchos aspectos de la Genética que no se conocen bien y para tener una formación verdaderamente completa se necesitan años.

Desde tu experiencia, ¿está suficientemente integrada la genética clínica en el conjunto del sistema sanitario?

En general no, no creo que lo esté, queda mucho recorrido para que realmente se entienda la Genética como una pieza crucial en el diagnóstico de algunas enfermedades.

Creo que es necesario un cambio de paradigma global en Sanidad y no entender la Medicina como hasta ahora, hay que trascender de la visión clásica a un visión más real, más .completa, más actual, más holística y aceptar que es la era de la BIO-MEDICINA.

¿Qué lugar ocupan la/os bióloga/os y profesionales de laboratorio en esta labor y qué reconocimiento cree que reciben?

Los Biólogos tenemos una formación muy transversal y una manera de entender el concepto de VIDA diferente. Esto aporta valor y una perspectiva muy distinta. Entendemos al ser humano en su contexto no solo individual, sino familiar, social y su relación temporal con su contexto biográfico. Esto choca con el antropocentrismo clásico de enfermo /individuo.

Reconocimiento a nuestra labor a día de hoy poco o muy poco, pero creo que es por puro desconocimiento. Aunque yo puedo decir con gran satisfacción que siempre me he considerado muy respetada, escuchada y valorada por parte del resto de los colegas médicos del hospital, quizá no es lo habitual. Esto me hace ver que la competencia no tiene sentido, solo hay que salir escuchar y esperar a que te escuchen. Al final los profesionales son inteligentes y, sin complejos y aportando nuevas ideas, se establecen sinergias muy interesantes.

¿Cuáles son las principales necesidades actuales de los servicios de genética clínica dentro del SNS?

Hace falta gente con buena formación y dinero para invertir en tecnología, qué duda cabe.

¿Qué pasos consideras fundamentales para mejorar el acceso equitativo al diagnóstico genético en toda España?

Si por fin saliese una especialidad con este concepto plural y moderno del abordaje bio-médico, creo que en unos años podríamos tener profesionales muy cualificados que liderasen Servicios potentes en cada Hospital de cada Comunidad Española. Pero esto pasa por apartar las diferencias entre profesionales y los egos formativos. Tenemos que aprender a trabajar todos juntos, nadie es más ni menos. Todos aportamos.

¿Cómo ves el futuro de la genética clínica dentro del Sistema Nacional de Salud?

No sé si es lo que veo o lo que deseo, pero me gustaría que se estableciese ese modelo PLURAL y POLIFÓNICO tan necesario en esta disciplina para dar un buen trato a nuestros pacientes, que son, sin lugar a duda, nuestro foco profesional.